

**Список литературы:**

1. Исайкин, А.И. Фасеточный синдром: причины возникновения, клиника, диагностика и лечение / А.И. Исайкин, И.В. Кузнецов, А.В. Кавелина, М.А. Иванова // Consilium Medicum. – 2016. – Т.18. - №2. – С. 53 - 61
2. Красногорский, И.Н. Изучение влияния радиочастотных токов на состояние периферических нервов и мышечную ткань (морфологическое исследование) / И.Н. Красногорский, В.В. Умнов, А.В. Звозиль, В.А.Новиков // Нейрохирургия и неврология детского возраста. – 2012. – №4. – С. 23 - 31
3. Подымова И.Г. Фасет-синдром / И.Г. Подымова, А.Б. Данилов // Регулярные выпуски «РМЖ». – 2014. - №0. - С. 47
4. Arsanious, D. Pulsed dose radiofrequency before ablation of medial branch of the lumbar dorsal ramus for zygapophyseal joint pain reduces post-procedural pain / D. Arsanious, E. Gage, J. Koning et al. // Pain Physician. – 2016. – V.19. - №7. – P. 477 - 84

УДК 616-009.24

**Жданова Е.С., Сахипов М.А.**

**ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ СИМПТОМАТИЧЕСКОЙ ЭПИЛЕПСИИ  
ПРИ НЕЙРОНАЛЬНОМ ЦЕРОИДНОМ ЛИПОФУСЦИНОЗЕ**

Кафедра неврологии и медицинской генетики

Пермский государственный медицинский университет имени Е. А. Вагнера  
Пермь, Российская Федерация

**Zhdanova E.S., Sakhipov M.A.**

**PECULIARITIES OF THE COURSE OF SYMPTOMATIC EPILEPSY IN  
NEURAL CEROID LIPOFUSCINOSIS**

Department of Neurology and Medical Genetics

Perm State Medical University named after E.A. Wagner  
Perm, Russian Federation

E-mail: zhdanova.lena2015@yandex.ru

**Аннотация.** В данной статье рассматриваются течение нейронального цероидного липофусциноза на примере двух клинических случаев, а также особенности, сходства и различия симптоматической эпилепсии при данном заболевании. Именно ранняя клиническая диагностика наследственных заболеваний может предотвратить раннюю инвалидизацию детей и летальность.

**Annotation.** This article discusses the course of neuronal ceroid lipofuscinosis on the example of two clinical cases, as well as the features, similarities and

differences of symptomatic epilepsy in this disease. It is the early clinical diagnosis of hereditary diseases that can prevent early disability of children and mortality.

**Ключевые слова:** симптоматическая эпилепсия, наследственные болезни обмена, нейрональный цероидный липофусциноз.

**Key words:** symptomatic epilepsy, hereditary metabolic diseases, neuronal ceroid lipofuscinosis.

### **Введение**

Нейрональные цероидные липофусцинозы (НЦЛ) - одна из групп наследственных болезней обмена (НБО), характеризующаяся полиморфной клиникой неврологических синдромов, симптоматической фармакорезистентной эпилепсией, угасанием когнитивных функций и регрессом достигнутых навыков, нарушением зрения за счет атрофии зрительных нервов[1]. Среди лизосомных болезней накопления эпилептический судорожный синдром чаще всего возникает при НЦЛ [3,4]. В лизосомах клеток происходит накопление аутофлюоресцентного липопигмента, который состоит из белков сапозинов А и D и/или субъединицы с митохондриальной АТФ-синтазы. При гистохимическом окрашивании материал дает положительную реакцию на кислую фосфатазу и окрашивается суданом черным, что свидетельствует о присутствии фосфолипидов. Это свойство идентично свойствам так называемых пигментов "изнашивания", или "старения", обычно называемых липофусцинами или цероидами. Многие наследственные болезни обмена не имеют отличительных клинических признаков, в неонатальном и младенческом возрасте симптомы неспецифичны (задержка физического развития, нарушения вскармливания, эпизоды сонливости и вялости)[2], но первые серьезные проявления отмечаются уже в период раннего детства.

**Цель исследования** - на основании двух клинических случаев сопоставить и сравнить течение НЦЛ 1 и 2 типов по трем критериям: особенности эпилептических припадков, перманентные нарушения, параклинические данные.

### **Материалы и методы исследования**

Работа основана на динамическом анализе историй болезни двух девочек (В.Д. и Ш.Д.) с диагнозом НЦЛ, проходивших повторные курсы обследования и лечения в неврологическом отделении ГБУЗ ПК ДКБ им. Пичугина П.И.

### **Результаты исследования и их обсуждение**

В первом (В.Д.) случае диагноз НЦЛ 1 типа генетически подтвержден в возрасте 3,5 г., а во втором (Ш.Д.) случае НЦЛ 2 типа диагностирован в возрасте 4 г. При анализе был выявлен ряд сходств и различий в течении заболевания.

Дебют эпилептических припадков в обоих случаях состоялся в раннем детском возрасте: 2 г. (В.Д.) и 3 г. (Ш.Д.). Характеристика доминирующих приступов была сходна: фокальные адверсивные припадки с переходом в

судорожные вторично-генерализованные тонико-клонические. У Ш.Д. перед судорогами иногда отмечалась зрительная аура в виде светящегося объекта.

Припадки купировались самостоятельно, после чего дети были сонливы, не доступны контакту в течение 2 мин. Также в обоих случаях отмечалась фармакорезистентность эпилептических приступов, однако частота и продолжительность пароксизмов различались. Частота припадков в первом случае (В.Д) в начале заболевания составила 2 раза в месяц, далее в 2 г. 6 мес. они стали возникать ежедневно до 5-6 раз в день длительностью от 5 до 40 мин. У другой девочки (Ш.Д.) первый приступ эпилепсии возник в 3 г. 4 мес., длительность которого составила 3-4 минуты, далее второй приступ через месяц, длительностью до 2 минут, далее приступы повторялись 1-2 раза в месяц.

У В.Д. отмечалась грубая задержка психомоторного развития с последующим регрессом приобретенных навыков (деменцией), что характерно для данного заболевания. До 1г ребенок развивался по возрасту, далее в 1 г. 3 мес. начала спотыкаться и падать при ходьбе, в 1 г. 5 мес. постепенно перестала интересоваться окружающим и игрушками, реагировать на имя, в 1 год 8 мес. - перестала ходить, в 2 года 3 мес. – сидеть, с 2 лет 7 мес – не переворачивается. Постепенно у неё сформировался спастический тетрапарез с патологическими рефлексомиями с обеих сторон, вторичная микроцефалия. Вторая девочка (Ш.Д.) начала задерживаться в развитии с 3 лет, снизилась концентрация внимания, ухудшилась память.

При проведении электроэнцефалограммы (ЭЭГ) у первого ребенка (В.Д.) на следующий день после первого приступа, то есть в возрасте 2 г., зарегистрированы разряды икctalной эпилептической активности в виде комплексов «Пик-Полипик-Медленная Волна» и «Острая-Медленная Волна» преимущественно в левой лобной доле (средние и вертексные отделы), что клинически сопровождалось импульсивными вздрагиваниями с приподниманием конечностей и плеч, миоклоническими подергиваниями мышц лица, сильнее справа. У второй девочки (Ш.Д.) в возрасте 3 г. на ЭЭГ выявлены единичные комплексы, напоминающие паттерн «Острая-Медленная Волна» в лобно-передневисочной области, четче слева. При повторном проведении ЭЭГ через 1,5 г., то есть в возрасте 4 г. 6 мес. зарегистрирована эпилептиформная активность в виде комплексов «острая-медленная волна» и комплексов «Пик-Полипик-Медленная волна» в лобной и передневисочной областях преимущественно слева. Результаты магнитно-резонансной томографии (МРТ) девочки В.Д. в возрасте 2 г. 5 мес. были без особенностей. При повторном исследовании в 3,5 г., после учащения приступов. на МРТ выявлена картина прогрессирующей генерализованной церебральной атрофии, перивентрикулярной лейкоэнцефалопатии. У второго ребенка Ш.Д. при МРТ в возрасте 3,5 г. и 4 г. значимой патологии головного мозга не выявлено.

## **Выводы**

Таким образом, нейрональные цероидные липофусцинозы 1 и 2 типов протекают со сходными синдромами, однако темп нарастания эпилептических припадков и прогрессирования перманентной психоневрологической симптоматики выше при НЦЛ 1. Несомненно, данная проблема требует дальнейшего изучения для наиболее раннего выявления этой тяжёлой наследственной болезни обмена.

**Список литературы:**

1. Батышева Т.Т. Случай нейронального цероидного липофусциноза 7 типа / Т.Т. Батышева, О.Б. Кондакова, Л.Я. Ахадова, А.Н. Ларионова и др. [Электронный ресурс] // Вестник физиотерапии и курортологии. - 2015. - №2. URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/sluchay-neyronalnogo-tseroidnogo-lipofustsinoza-7-tipa> (дата обращения: 22.02.2020)

2. Заваденко Н. Н. Эпилепсия при наследственной патологии / Н.Н. Заваденко, Г. Р. Мутовин [Электронный ресурс] // Эпилепсия и пароксизмальные состояния. - 2013. - №4. URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/epilepsiya-pri-nasledstvennoy-patologii> (дата обращения: 22.02.2020)

3. Schulz A. NCL. diseases- clinicalperspectives / A. Schulz, A. Kohlschutter, Mink et al. // Biochim Biophys Acta. – 2013. - № 1832(11). – P. 1801-6

4. Mole S.E. Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses / S.E. Mole, R.E. Williams [Electronic resource] // GeneReviews. – 2001. - Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020. URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1428/>

УДК 616.379-008.64

**Иванова А.С., Дорофеева А.Д., Пилина Г.С., Вихарева Е.Г.  
ВЕГЕТАТИВНЫЕ И ЧУВСТВИТЕЛЬНЫЕ НАРУШЕНИЯ У ДЕТЕЙ С  
САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ**

Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики  
Ижевская государственная медицинская академия  
Ижевск, Российская Федерация

**Ivanova A.S., Dorofeeva A.D., Pilina G. S., Vikhareva E. G.  
SENSITIVE AND AUTONOMIC NERVOUS SYSTEM DISORDERS IN  
CHILDREN WITH DIABETES MELLITUS**

Department of neurology, neurosurgery and medical genetics  
Izhevsk state medical Academy  
Izhevsk, Russian Federation

E-mail: alexandraka270@gmail.com